



# DDX3X syndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

---

## ALGEMEEN

**DDX3X syndroom is een recent ontdekte aandoening bij meisjes met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking. De eerste meisjes met deze aandoening werden beschreven in de medische literatuur in 2015.**

### Controles

Meisjes met het DDX3X syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts. Deze kan de groei, ontwikkeling, spraak en het gedrag kan van het kind vervolgen en controleren op eventuele andere klachten of problemen. Afhankelijk van de specifieke kenmerken van het kind, kan de kinderarts ook de juiste andere zorgverleners betrekken, zoals bijvoorbeeld de fysiotherapeut, ergotherapeut of logopedist. Vanaf de volwassen leeftijd kan een AVG-arts de zorg overnemen.

Er is geen genezing mogelijk. De verandering in het DDX3X-gen heeft al voor de geboorte gevolgen voor de groei en ontwikkeling van de baby. Maar door de juiste diagnose kan bij het kind wel de juiste begeleiding en behandeling gestart worden.

### Oorzaak

Het DDX3X gen bevindt zich op het X-chromosoom. Hoewel DDX3X syndroom alleen optreedt bij meisjes, zijn er op dit moment een paar families bekend waarin mannen een spellingsfout in het DDX3X gen hebben. Deze mannen hebben een verstandelijke beperking. Dit is een andere aandoening dan DDX3X syndroom bij meisjes. In deze folder richten wij ons alleen op DDX3X syndroom bij meisjes.

In de medische literatuur zijn tot nu toe ongeveer 40 meisjes met DDX3X syndroom beschreven. Inmiddels zijn er echter al veel meer meisjes bekend die deze aandoening ook hebben, maar die niet zijn beschreven in de medische literatuur. Met de nieuwste technieken om spellingsfouten in genen op te sporen neemt het aantal meisjes met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk toe.

In alle meisjes met DDX3X syndroom die tot nu toe bekend zijn, is de DDX3X verandering in het DNA nieuw ontstaan (de novo). Zo'n verandering ontstaat als volgt. Op het moment dat een zaadcel en eikel versmelten, ontstaat een nieuw kind dat zijn of haar erfelijk materiaal weer dubbel heeft. Soms gaat er iets mis met het kopiëren van het erfelijk materiaal bij de vorming van de eikel of zaadcel. Zo kunnen er bij kinderen fouten in het erfelijk materiaal ontstaan die bij ouders niet aanwezig zijn. De kans op nog een kind met het DDX3X syndroom hangt af van het genetisch onderzoek bij de ouders. Als geen van beide ouders de verandering in het DDX3X-gen heeft, is de kans op nog een

kind met DDX3X syndroom zeer laag (lager dan 1%). De kans is niet nul, omdat heel soms de verandering in het DDX3X-gen in een klein deel van de zaad- of eicellen aanwezig zou kunnen zijn. Dat kan genetisch onderzoek niet uitsluiten. Klinisch genetici noemen dit kiembaan mozaïcisme. Dit is nog nooit beschreven in de medische literatuur bij het DDX3X syndroom. De kans voor gezonde broers en zussen op een kind met DDX3X syndroom is niet verhoogd. Voor hen is de kans op het krijgen van een kind met DDX3X syndroom even hoog als de kans van een willekeurig persoon in de bevolking. Maar elke familiesituatie is anders. De ouders van een kind met het DDX3X syndroom kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor counseling over de herhalingskans en wat de mogelijkheden zijn voor onderzoek rondom een eventuele toekomstige zwangerschap.

## Belangrijkste kenmerken

De meeste meisjes met DDX3X syndroom hebben:

- Een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking
- Gedragsproblemen (inclusief autisme en ADHD)
- Hypotonie

Geen twee meisjes met DDX3X syndroom zijn hetzelfde. Alle meisjes hebben verschillende medische problemen. Ook de mate van de ontwikkelingsachterstand verschilt van persoon tot persoon. Hoe dit verschil ontstaat is op dit moment niet bekend.

---

## KLINISCHE KENMERKEN

### Ontwikkeling

De meeste meisjes met DDX3X syndroom hebben spraakproblemen en/of een achterlopende spraak-/taalontwikkeling.

Alle meisjes met DDX3X syndroom die op dit moment bekend zijn hebben een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking. Deze verschilt van mild tot ernstig. Ze volgen speciaal onderwijs. Sommige meisjes hebben een milde verstandelijke beperking, en kunnen goed communiceren en verschillende vaardigheden aanleren. Andere meisjes hebben een ernstige verstandelijke beperking. Deze meisjes hebben grote moeilijkheden met communiceren, en zijn vaak zeer afhankelijk van ondersteuning en zorg.

### Groei

De meeste baby's hebben een normale lengte en gewicht. Ongeveer een derde heeft een microcefalie. Lengte en gewicht zijn op een latere leeftijd meestal normaal, hoewel een laag gewicht vaker voorkomt bij meisjes met DDX3X syndroom in vergelijking met hun leeftijdsgenootjes.

### Gedrag

Veel meisjes hebben gedragsproblemen. Er is vaker sprake van autisme en ADHD. Bij een klein deel komt agressief gedrag voor.

## **Hypotonie en bewegingsstoornissen**

De meeste baby's met DDX3X syndroom hebben hypotonie bij de geboorte. De hypotonie blijft soms bestaan. Op de kinderleeftijd krijgen sommige meisjes een verhoogde spierspanning of spasticiteit in de benen. Verschillende meisjes hebben een andere manier van lopen. Ze lopen met stijve benen en/of zetten hun benen wijd neer bij het lopen.

## **Hoofd en hersenen**

Hersenonderzoek met een MRI-scan laat bij ongeveer de helft van de meisjes afwijkingen zien. Deze hersenafwijkingen zijn zeer verschillend. Afwijkingen die meerdere meisjes hebben zijn een onderontwikkeling van de hersenbalk, verwijde hersenventrikels en afwijkingen in de vorming van de hersenschors.

## **Gewrichten**

Vaak hebben meisjes hypermobile gewrichten.

## **Epilepsie**

Een zeer klein deel van de meisjes met DDX3X syndroom krijgt epilepsie.

## **Horen en zien**

Problemen met horen en zien komen bij een klein deel van de meisjes met DDX3X syndroom voor.

## MEER INFORMATIE

### **VGnetwerken**

www.vgnetwerken.nl  
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

### **Erfocentrum**

www.erfelijkheid.nl  
info@erfocentrum.nl

### **VKGN**

www.vkgn.org  
secretariaat@vkgn.org

### **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**

T (050) 361 72 29  
www.umcg.nl  
[http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken\\_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx](http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx)  
klin.genetica@umcg.nl

### **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**

www.radboudumc.nl  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
erfelijkheid@umcn.nl

### **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**

www.lumc.nl  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
secretariaat.kg@lumc.nl

### **Rare Chromosome Disorder Support Group**

G1 The Stables, Station Road West  
Oxted, Surrey, RH89EE  
T +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org  
www.rarechromo.org  
© Unique 2016



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder DDX3X syndrome van Unique. De tekst is geschreven door Lot Sniijders Blok, MSc, MD, Department of Human Genetics, Radboudumc, Nijmegen. Bij deze folder zijn betrokken dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen) en Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet met het DDX3X syndroom.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

